

Trisomie 13 ou syndrome de Patau

Signes caractéristiques du syndrome

Un enfant atteint de trisomie 13 porte certains signes caractéristiques qu'un médecin repère souvent vite. Certains signes ne restreignent pas la vie de l'enfant, mais peuvent aider à établir un diagnostic complexe. Certains enfants ont des complications qui peuvent mettre leur vie en péril. Il est important de savoir que la description d'un syndrome comprend tous les signes caractéristiques qui peuvent se manifester. Mais il est rare qu'un enfant atteint de trisomie 13 aie vraiment tous les symptômes.

A la naissance, les enfants atteints de trisomie 13 ont souvent un poids inférieur à la moyenne, même si la grossesse était à terme. La tête est souvent petite (microcéphalie) et par une échographie de la tête, on pourra diagnostiquer des malformations cérébrales comme p.ex. l'holoprosencéphalie : la séparation du cerveau devant ne s'est pas faite pendant le développement fœtal. Cette malformation du système nerveux central provoque une dysmorphie faciale, p.ex. des yeux rapprochés et parfois un nez et/ou des narines mal développés. 50% des enfants ont une malformation appelée *Spina bifida* qui peut être plus ou moins marquée. Les bébés souffrant de trisomie 13 ont souvent des malformations oculaires, p.ex. une microphthalmie (yeux extrêmement petits) ou un défaut de l'iris. De temps en temps, la rétine s'est mal développée. On constate parfois des cas de cataracte (lentilles troubles) ou de glaucome (pression intérieure élevée). Plus de la moitié des enfants ont une fente labio-gingivo-palatine. Les oreilles peuvent avoir une forme spéciale, elles sont plus basses que d'habitude. Beaucoup des enfants entendent mal ou sont sourds.

Les enfants atteints de trisomie 13 ont souvent des lignes inhabituelles dans la paume de la main. Beaucoup de ces bébés ont des doigts et/ou des orteils supplémentaires (polydactylie). Les ongles sont étroits et forts courbés.

Dans 80 % des cas, d'autres malformations s'ajoutent encore à la naissance, entre autres différentes affections cardiaques : un trou dans la paroi entre le ventricule droit et le ventricule gauche du cœur et un trou dans la paroi qui sépare l'oreillette droite de l'oreillette gauche.

On peut aussi citer le *Ductus arteriosus* persistant (une jonction de l'artère des poumons et de l'artère du corps qui ne se referme pas naturellement après quelques semaines). De plus le cœur peut être inversé et déplacé vers le côté droit (dextrocardie).

Souvent, les enfants atteints de trisomie 13 présentent aussi une hernie ombilicale. Normalement, celle-ci se résorbe avec le temps et ne nécessite aucune thérapie.

Autres symptômes : malformations du squelette et des muscles, muscles raides, malformations du système digestif (p.ex. intestins inversés), kystes aux reins, convulsions cérébrales.

Chez les petits garçons, les testicules ne se trouvent parfois pas dans le scrotum. Les petites filles peuvent avoir des malformations de l'utérus. Ces 2 symptômes n'influencent pas la survie de l'enfant.

L'enfant trisomique montrera certains des signes caractéristiques, mais jamais tous. Chaque bébé doit être soigné individuellement et les médecins doivent adapter les traitements.

Si les parents ne comprennent pas ce que les médecins expliquent, ils ne doivent pas avoir peur de demander plus de renseignements.

Pronostic de durée de vie

Quand les médecins ont diagnostiqué la trisomie 13, ils essayent en premier lieu de faire un pronostic concernant la survie de l'enfant. A cause des complications médicales qui accompagnent la situation corporelle, il est fort probable que l'enfant ne connaîtra pas son premier anniversaire. On dit aux parents que l'enfant n'est pas viable. Mais les enfants ne sont pas des statistiques : l'organisation S.O.F.T. a rassemblé des données et des faits qui montrent que les enfants vivant au-delà de leur première année sont plus nombreux que ne le suppose la littérature médicale. Il ne faut pas oublier que le bébé a déjà montré une grande volonté de vie du seul fait de sa naissance.

On ne peut pas prédire l'espérance de vie de l'enfant s'il n'y a pas de circonstances mettant la vie en péril.

Etudes récentes

Les études publiées depuis les années 80 analysent et incluent beaucoup de cas différents et sont plus précises que les études des années 60. Elles sont notamment traitées dans "*Trisomy in Review, Trisomy 18, 13, and Related Disorders, Research Newsletter*", 1993. Une étude de Goldstein révèle les statistiques suivantes pour la trisomie 18 et la trisomie 13 :

Environ 50 % des bébés sont décédés pendant la première semaine.

Environ 90% des bébés sont décédés pendant les 5 premiers mois après la naissance.
Moins de 10% des bébés ont vécu plus d'un an.
Mais de ces bébés, il y en a qui ont vécu nettement plus d'un an (p.ex. 3-4 ans voir 12 ans).
Goldstein a réalisé cette étude en observant 76 bébés atteints de trisomie 18 et 19 bébés atteints de trisomie 13, de 1977 à 1986. Le pronostic pour les 2 syndromes est semblable.
Toutes les études montrent que le pronostic de survie est plus favorable pour les filles que pour les garçons.

Une situation paradoxale

La situation des familles d'enfants souffrant de trisomie 18 ou 13 est presque la même. D'abord, la famille doit accepter que la chance de survie de l'enfant soit faible. Puis elle doit s'accommoder de la perspective de handicaps multiples si l'enfant survit. La plupart des familles éprouvent des sentiments divers et ont des opinions différentes sur ce qui serait le mieux pour leur enfant.

Il est important que les parents aient un soutien continu leur permettant d'accepter l'incertitude de la situation. Les médecins et infirmières doivent essayer d'apporter ce soutien. Et aider les parents à accepter de se préparer en même temps à la mort probable de leur enfant et à sa possibilité de survie.

Mortalité et causes de décès

Presque tous les parents de bébés atteints de trisomie 18 ou 13 connaissent la triste situation qui consiste à attendre la mort de leur enfant. Beaucoup de parents savent que la situation de leur enfant est inquiétante, mais ils ne savent que peu sur les raisons qui influencent sa survie. Quand l'enfant meurt, la cause du décès n'est pas toujours claire.

Les rapports des médecins et des parents ne sont pas instructifs. Le plus souvent, le diagnostic posé pour justifier le décès est l'arrêt cardiaque.

Les informations qui suivent ont été tirées en grande partie du matériel de B.J. Baty et d'informations données par des membres de S.O.F.T.

Arrêt cardiaque

Dans les formulaires de S.O.F.T., dans la plupart des cas, le décès s'explique par des complications comme l'arrêt cardiaque.

Quelques parents parlent d'une maladie précédente comme une pneumonie ayant entraîné l'arrêt du cœur.

D'autres parents disent que le problème cardiaque de l'enfant a pu être traité par des médicaments ou corrigé par une opération.

Souvent, les bébés ne reçoivent pas de traitement, mais sont surveillés grâce à des examens réguliers. Certaines malformations du cœur peuvent entraîner l'arrêt cardiaque.

Pneumonie

Un problème fréquent et répétitif est celui de la pneumonie. Elle est souvent mentionnée comme cause de décès.

Des séances de kinésithérapie lors d'infections bronchiques et des aérosols réguliers préviennent la pneumonie et soulagent l'enfant.

L'inhalation, l'aspiration de liquide ou de particules de nourriture dans les poumons peut provoquer une pneumonie.

Apnées

Les apnées sont souvent cause de décès. Certains problèmes neurologiques comme les convulsions peuvent léser le système nerveux central et entraîner une respiration irrégulière ainsi que des apnées. Normalement, les apnées d'origine neurologique se manifestent durant les premiers mois, mais parfois aussi un peu plus tard.

Tout comportement étrange de l'enfant (regard vide, mouvements répétés, tremblements, yeux réversés, la tête ou les yeux qui se tournent toujours d'un côté) peut être signe de convulsions. Il faut en parler au médecin parce que les convulsions peuvent être traitées par médicaments.

Tumeurs

Les scientifiques supposent que les enfants atteints de trisomie 13 sont prédisposés pour présenter des tumeurs aux yeux parce que les gènes correspondants se trouvent sur le chromosome 13

Discussion

Défi et chance

Le choc émotionnel du diagnostic, l'incertitude quant à la survie de l'enfant et les problèmes multiples liés à la trisomie 18 ou 13 demandent beaucoup de force aux parents. Les familles de ces enfants ont besoin de

soutien. Médecins, infirmiers, puéricultrices, infirmiers se déplaçant à domicile, etc. : tous ont leur rôle à jouer dans la vie de la famille et de l'enfant. Il en va de même pour la famille élargie, les amis, les connaissances et les voisins, qui peuvent soutenir la famille en acceptant cet enfant et en lui réservant un bon accueil. Et en respectant les décisions des parents et le deuil qui commence, souvent déjà, lors du diagnostic.

Décisions

Il faudrait donner la possibilité aux parents de s'informer en profondeur sur le syndrome. Comme la trisomie 13 est assez rare, les médecins ne connaissent pas bien ce syndrome et renvoient les parents aux descriptions de la littérature médicale. Ces descriptions sont souvent pénibles, voire cruelles et décourageantes.

Les études médicales contiennent des chiffres et des données, mais parlent rarement des problèmes de tous les jours auxquels sont confrontées les familles.

Il n'est pas juste de donner de faux espoirs aux parents, mais il n'est pas vrai non plus que tous les enfants meurent pendant les premiers mois. En réalité, 10 % survivent. On ne peut pas prédire l'espérance de vie de l'enfant, qui dépend beaucoup de son degré de handicap.

De nombreux parents décident de reprendre le plus vite possible leur enfant à la maison. Ils essaient d'éviter au maximum le retour à l'hôpital pour pouvoir donner à l'enfant beaucoup d'amour et de sécurité, sans trop d'exams et de traitements lourds.

Le soutien des spécialistes devrait être très complet. Il ne s'agit pas seulement de traiter les handicaps de l'enfant, mais aussi de prodiguer des soins quotidiens, et de prendre en charge les épreuves et les peurs vécues par la famille.

Dans les documents énumérés ci-après, on trouvera des informations générales sur les problèmes auxquels un enfant trisomique peut être confronté. Il n'empêche que chaque enfant devrait être soigné individuellement. Pour les parents, il est important qu'on respecte leur opinion personnelle et qu'on les laisse participer aux décisions. L'équipe de médecins devrait établir avec les parents un plan de traitements à l'hôpital et à la maison.